

Opis choroby *

Definicja

*Monosomia dystalna 4q jest częściową monosomią autosomu, która charakteryzuje się zmienną kombinacją objawów dotyczących twarzoczaszki, ogólnego rozwoju, palców, układu kostnego i serca, które obejmują hipotonię, opóźnienie rozwoju, niedobór wzrostu, rozszczep podniebienia, wady rozwojowe układu krążenia, wady rąk i stóp oraz typowe cechy dysmorficzne, takie jak małopłowie, okrągła twarz, małe oczy, szeroki grzbiet nosa, zadarty nos, pełne policzki, małe usta i mały podbródek.

Dane

Klasyfikacja

Zespół wad wrodzonych

Synonimy

Distal deletion 4q
Delecja dystalna 4q
Delecja telomerowa 4q
Monosomia 4qter
Monosomy 4qter
Telomeric deletion 4q

Kod ORPHA

96145

Kod OMIM

-

Kod ICD10

Q93.5

Kod ICD11

LD44.40

*Źródło

orphanet